先天性左侧颈内动脉缺失继发帕金森综合征一例并文献复习

孙小玲[1]，李志军[2*]

【摘要】先天性颈内动脉缺失是一种罕见的先天性发育异常，常与颈动脉闭锁以及颈内动脉（ICA）相关结构异常有关。临床症状谱从无症状，到 Horner 综合征、视野缺失、三叉神经痛、搏动性耳鸣、记忆力障碍/痴呆、短暂性脑缺血发作、颅内动脉瘤、蛛网膜下腔出血、垂体功能减退和多器官发育畸形等。本文报道 1 例先天性左侧 ICA 缺失伴 Horner 综合征以及动脉瘤，并继发帕金森综合症的病例，并进行文献复习，以提高对这一罕见合并症的识别。

【关键词】先天性颈内动脉缺失；Horner 综合征；动脉瘤；帕金森综合征

Congenital absence of left internal carotid artery and secondary Parkinson's syndrome: a case report and literature review

SUN Xiaoling [1], LI Zhijun [2]

[1] Department of Internal Medicine, The Affiliated Hospital of Hubei Provincial Government, Wuhan 430071, China

[2]Department of Neurology, Tongji Hospital, Tongji Medical College, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430030, China

[*]Corresponding author:Dr.Zhijun Li, Deputy chief physician;E-mai：zjlhuazhong@163.com

【Abstract】 Congenital absence of internal carotid artery（ICA） is a rare congenital developmental anomaly, associated with carotid canalatresia and ICA related structural abnormalities. The clinical symptoms range from asymptomatic status, to Horner syndrome, loss of visual field, trigeminal neuralgia, pulsing tinnitus, memory dysfunction/dementia, transient ischemic attack, intracranial aneurysm, subarachnoid hemorrhage, pituitary dysfunction, and developmental malformations in multiple organs. We report a case of congenitalabsence of left ICA with Horner syndrome aneurysm, and secondary Parkinsonism. Furthermore, a review of the literature was conducted to improve the recognition of this rare complication.

【Key words】 Congenitalabsence of the internal carotid artery；Horner syndrome; Aneurysm; Parkinsonism

---

1. 430071 湖北省武汉市，湖北省直属机关医院内科

2. 430030 湖北省武汉市，华中科技大学同济医学院附属同济医院神经内科

*通讯作者：李志军，副主任医师；E-mail：zjlhuazhong@163.com

先天性颈内动脉缺失（Congenitalabsence of the internal carotid artery）是一种罕见的颈内动脉（ICA）先天性发育异常，发病率不到 0.01%[1]。由于在胚胎发育过程中颈动脉管与 ICA 关系密切，先天性 ICA 缺失常与颈动脉闭锁以及 ICA 相关结构异常有关，如眼动脉起源变异、垂体发育不全、交感神经发育不良、侧支循环通路发育异常等[2]。这种疾病的临床表现范围从无症状到 Horner 综合征、视野缺失、三叉神经痛、搏动性耳鸣、记忆力障碍/痴呆、短暂性脑缺血发作 (TIA)、颅内动脉瘤、蛛网膜下腔出血 (SAH)、垂体功能减退和多器官发育畸形等。年轻患者多表现为发育迟缓或 SAH；在老年患者中通常表现为 TIA[2]。在这些异常中，颅内动脉瘤的负担最重[3]，相关报道也较多。但与先天性 ICA 缺失相关的帕金森综合征的报道较少。现报道 1 例先天性 ICA 缺失伴 Horner 综合征以及动脉瘤，并继发帕金森综合症的病例，并进行文献复习，以提高对这一罕见疾病的认识。

1 病例资料

患者，男，61 岁，因“右侧肢体乏力 3 年，加重 1 月”于 2015 年 6 月 3 日首诊。患者于 2012 年逐渐出现右下肢体乏力沉重感，行走动作缓慢；后渐发展至右上肢沉重乏力，间断手抖。无二便障碍。既往有高脂血症、右下肢动脉血栓病史；否认睡眠障碍等病史。入院查体：左侧眼裂小，左瞳孔＜右瞳孔，对光反射正常，左侧面颈部干燥无汗。右侧肢体肌力Ⅴ⁻级，右侧肌张力轻度增高，右下肢腱反射稍增高，右侧 Barbinski 征阳性。结合患者慢性进行性加重的病程，左侧 Horner 征阳性，右侧锥体束征和锥体外系体征，初步考虑左侧颈部交感神经或脑干/锥体外系病变可能。入院后查血尿粪常规、血糖、电解质、凝血四项、C 反应蛋白、 二聚体、甲状腺功能、叶酸、维生素 B12、铜蓝蛋白、重金属、风湿、类风湿、免疫、肿瘤全套等均正常。查头颅 MR 示脑萎缩，颅内未见异常信号。TCD 提示左侧 ICA 闭塞可能。进一步行头颅 CTA 显示：左侧颈总动脉平颈 2 椎体处分出左颈外动脉，左 ICA 缺如，其顶端形态平钝光滑，无鸟嘴样、梭形改变（图 1～图 2）；其远端直至颅内，未见延续血管及血流；左 ICA 孔内未见血管（图 3），提示①左侧 ICA 先天缺失，②左 ICA-C7 段小动脉瘤以及右锁骨下动脉起始部瘤样扩张。综合患者的症状体征以及影像学结果，患者左侧 Horner 征，考虑为左侧先天性 ICA 缺失所致，最后诊断考虑为：1）左侧先天性 ICA 缺失；2）帕金森综合征可能，帕金森病待排；3）颅内动脉瘤。建议患者予以左旋多巴治疗等对症治疗，患者拒绝后出院。

后续对该患者进行了 7 年随访，随访中过程中患者出现右侧上下肢沉重僵硬感以及右手抖动逐渐加重，右手精细动作受累，动作迟缓，姿势步态异常，患者自述“左右侧象两个人”，并自感记忆力下降。患者先后加用多巴胺受体激动剂、

左旋多巴、安坦、雷沙吉兰等治疗，疗效均欠佳。近期患者再次门诊复诊，查体示：慌张步态，面部表情减少，左侧 Horner 征。右侧肌张力明显增高，肢体协同动作减少，右侧肢体轻度失用。UPDRS：52 分，H-Y 分期 3 期。认知功能评分显示 MMSE20 分，MoCA20 分，主要表现为执行功能下降。复查头颅 MRI 示：脑萎缩（左侧顶叶、额叶萎缩比右侧明显）。复查 CTA 仍示左侧 ICA 先天缺如以及左 ICA-C7 段小动脉瘤以及右锁骨下动脉起始部瘤样扩张。回溯患者近 10 年的病史，主要特点为：慢性进行性加重的右侧肢体沉重乏力僵硬，逐渐出现右侧肢体失用以及认知功能障碍；查体表现为面具脸，慌张步态，右侧锥体外系体征，以及对左旋多巴等对症治疗效果不佳。根据 2016 版中国帕金森病的诊断标准[4]，该患者在发病 10 年后仍局限于单侧受累，且对左旋多巴治疗反应欠佳，排除原发性 PD，考虑为帕金森综合征。结合患者既往左侧先天性 ICA 缺如，左侧 Horner 征，颅内动脉瘤等，病因诊断考虑先天性 ICA 缺失相关的血管性帕金森综合征（Vascular parkinsonism，VaP）。

2 文献复习

应用计算机检索 PubMed 数据库以及万方数据库，检索截至 2022 年 4 月的以“先天性 ICA 缺失（Congenitalabsence of ICA artery）”和“帕金森综合征（ parkinsonism）”、“血管性帕金森综合征（Vascular parkinsonism）”等关键词的相关文献，未发现类似报道。增加关键词“ICA 闭塞（ICA occlusion ）”、“ICA 狭窄（ICA stenosis）”后进一步检索，进行文献复习[5-11]，见表 1。

共检索到与 ICA 重度狭窄/闭塞且合并明确的锥外系症状体征的患者 10 例，结合本例先天性 ICA 缺失病例报道共 11 例，男 8 例，女 3 例。平均年龄 67.5±11.54 岁（41-81 岁）。大部分起病为慢性起病（8 例），2 例（例 5，例 6）锥体外系症状发生在手术后急性偏瘫后。所有病例均存在明确的 ICA 重度狭窄/闭塞/缺失，双侧累及 1 例，余均为单侧累及，左侧 7 例，右侧 3 例。既往史多合并高血压，糖尿病，高脂血症等血管病危险因素。症状特点表现为锥体束、锥体外系（局限性、不对称性）以及皮层认知功能受累（失用、执行功能障碍）为主。2 例患者合并共济失调，2 例患者合并肌阵挛，1 例癫痫可能。头颅 MR 多表现为 ICA 狭窄相应供血区局部脑萎缩，部分患者 SPECT 发现相应脑区代谢减低，血流减少。例 10 脑组织病理提示运动皮层、视觉皮层、背侧苍白球和前丘脑有许多不同组织学年龄的微观皮层梗死以及大梗死。6 例患者给予帕金森药物治疗，仅例 1 有改善，余 5 例症状均缓解不佳。4 例患者给予脑血管病二级预防治疗（阿司匹林，他汀等）。最终诊断考虑为皮质基底节综合征（Corticobasal syndrome，CBS ）7 例，脑血管病 3 例。本例患者诊断为先天性 ICA 缺失相关的 VaP，CBS 待排。

表 1　颈内动脉闭塞/狭窄与帕金森综合征文献复习

病例	来源	性别	年龄（岁）	起病	ICA 异常类型	手术史	既往史	首发症状	锥体外系症状	锥体束症状	认知障碍	其它症状	头颅 MR	其它检查	治疗	最终诊断
1	Nicolosi. 1988[5]	男	ND	慢性	同侧 ICA 闭塞，对侧 ICA 狭窄	ECA 动脉内膜切除	ND	发作性头晕，短暂性失明	偏侧帕金森综合征	TIA 发作，一过性黑矇	ND	ND	ND	ND	帕金森药物有效	脑血管病
2	kim 2009[6]	女	75	亚急性	RICA 和 RMCA 狭窄闭塞	ND	HBP、心绞痛和双相情感障碍	记忆力下降，向左摔倒	左手肌张力障碍	ND	整体认知功能严重受损。失用症	共济失调，肌阵挛	右半球为主额叶、顶叶、枕叶和颞叶弥漫性皮质高信号伴血管内强化	脑电图（EEG）检查显示双侧频率为 5-8 Hz 的泛化 theta 活动	脑血管病治疗	CBS
3	Engelen. 2011[7]	男	64	慢性	LICA 闭塞	ND	HBP	发作性右腿无力和麻木	右腿笨拙，行走困难	TIA，右侧锥体束征	皮质感觉障碍，右上肢失用	右腿共济失调	左侧额顶叶萎缩伴多个皮层下高信号	ND	脑血管病治疗	CBS
4	Miyaji 2013[8]	男	65	慢性	LICA 闭塞	急性脑梗后颞浅动脉至 MCA 搭桥	DM	行走右侧摔倒倾向，记忆力下降	右侧锥体外系功能障碍	急性偏瘫	右侧肢体运动性失用症	ND	左半球轻度萎缩	左半球的脑血流量严重减少（EDC-SPECT）	ND	CBS
5	Marques. 2018[9]	男	67	亚急性	RICA 狭窄	颈动脉内膜切除术	糖尿病、高血压和血脂异常	发作性黑矇	偏瘫后出现偏侧帕金森综合征	手术后急性左侧偏瘫	左上肢失用，执行功能减退	肌阵挛	右半球轻度萎缩	右额顶叶区域和右纹状体的代谢严重降低	左旋多巴无效	CBS
6	Marques. 2018[9]	男	71	亚急性	LICA 血栓形成	颈动脉内膜切除	DM、HBP 和血脂异常，冠心病，LMCA 支架植入	持续性部分言语困难	偏瘫后出现偏侧帕金森综合征	手术后急性左侧偏瘫	执行障碍综合征、失用	ND	右半球轻度萎缩	右额顶叶区域和右纹状体的代谢严重降低	左旋多巴无效	CBS
7	Vitt 2020[10]	男	81	慢性	RICA 高度 狭窄	ND	DM、高胆固醇血症和 HBP	步态异常，阅读、写字困难	偏侧帕金森综合征	ND	左侧忽视、失认症和运动性失用症	ND	RMCA 区域梗塞伴周围脑软化和萎缩	ND	卡比左旋多巴治疗	CBS
8	Vitt 2020[10]	女	81	慢性	LICA 高度狭窄	ND	乳腺癌	性格和行为变化	右侧痉挛	右侧锥体束征	额叶执行障碍综合征	ND	LMCA 区域内萎缩	ND	脑血管病治疗	脑血管病
9	Vitt 2020[10]	女	41	慢性	LICA 高度狭窄	ND	癫痫和高血压病史	癫痫发作频率增加和间歇性右侧偏瘫、感觉丧失和构音障碍	右侧痉挛	右侧偏瘫		ND	LMCA 区域萎缩	左前循环峰值灌注延迟（乙酰唑胺激发的磁共振灌注）	脑血管病治疗	脑血管病
10	Koga 2019[11]	男	69	慢性	LICA 高度狭窄	ND	HBP、高脂血症、中风、PCI 术后、外周紫绀、结直肠癌病史	右侧无力和僵硬	偏侧帕金森综合征	右侧锥体束征	肢体失用，认知功能障碍，找词困难	尿失禁	左额叶慢性梗塞	局灶性左侧额叶功能减退，以及弥漫性左侧大脑功能减退，	卡比多巴-左旋多巴治疗不佳	CBS
11	本例	男	61	慢性	LICA 缺如	ND	高血脂、下肢血栓史	右侧肢体沉重麻木	偏侧帕金森综合征	右侧锥体束征	右侧肢体失用，执行功能减退	左侧 Horner，动脉瘤	脑萎缩，	ND	帕金森药物治疗效果不佳	VaP，CBS 待排

3 讨论

先天性 ICA 缺失是一种罕见的脑血管发育异常。1968 年由 Lie 等[12]首次报道了 6 种侧枝代偿形式的先天性 ICA 缺失，至今文献报道百例左右。先天性 ICA 缺失以左侧多见，约为右侧的 3 倍；也可以累及双侧。这些 ICA 异常在单独存在时很少引起症状。大多数情况下由对侧 ICA 和通过 Willis 环的椎基底动脉系统提供血流，或者通过持续的原始通路（即海绵间吻合）[13-14]或来自颈外动脉的经颅侧支循环。先天性 ICA 缺失本身不会引起异常症状，而在于与之相关的其他脑血管血供异常[3]。Zhang 等[2]近期报道 64 例患者先天性 ICA 缺失病例，临床表现从无症状到先天性 Horner 综合征、视野缺损或视力下降、搏动性耳鸣、三叉神经痛等症状，以及在老年人群中 TIA 好发、年轻人群中 SAH 以及发育迟缓常见等特点。该队列中 Lie A 型 和 Lie B 型为单侧 ICA 发育不全中最常见的类型。

本例患者在早年就诊时发现颈部 CTA 发现先天性左侧 ICA 缺失，伴有左 ICA-C7 段小动脉瘤以及右锁骨下动脉起始部瘤样扩张，缺如侧大脑前动脉及大脑中动脉均通过前交通动脉由对侧颈内动脉供血，符合 Lie B 型改变。临床症状体征表现为左侧先天性 Horner 综合征，应与颈交感神经发育不良有关。该患者在早期还表现为右侧锥体束征，右侧锥体外系受累的征象。经近 7 年的随访，患者右侧肢体症状逐渐加重，左侧无受累，呈现明显的不对称；还逐渐出现右侧肢体失用与认知功能障碍，常规抗帕金森药物治疗欠佳，因此，考虑该患者的发病机制是在先天性 ICA 缺失的基础上，血管相关的发病机制所致的 VaP。典型的 VaP 多由动脉粥样硬化引起的，壳核苍白球丘脑通路上关键部位的梗死或者是丘脑皮质通路上弥漫性皮质下白质小血管病变均可产生“下半身帕金森综合征” [15]，表现为双侧对称的步态异常，伴有锥体束征、大小便失禁，对多巴胺反应差等。该患者临床经过不符合典型的动脉粥样硬化相关的 VaP 表现，影像学上也未见相关部位受累的征象，因此推测本例患者的发病机制应与经典的 VaP 不同。

CBS 是一种临床疾病，被归类为非典型帕金森病，以运动和高级皮质功能障碍为特征。CBS 与 CBD（皮质基底节变性，corticobasal degeneration）相关，但 CBD 是神经病理学术语，描述了“异常过度磷酸化的 4R tau 蛋白沉积在皮层、脑干和基底神经节中”的一种病理状态[16]。通过文献复习我们发现[5-11,17]，在有锥体外系症状、认知障碍和不对称脑萎缩证据的患者中要考虑慢性低灌注和大血管严重狭窄或闭塞的重要性。推测部分 CBS 可由 ICA 闭塞相关的血管发病机制所致，ICA 闭塞和某些脑区脑血流的连续耗竭引起血流减少与病理性氧气摄取量增加，引起皮质和基底节神经元网络的慢性病理变化，导致 CBS 样症状。通过我们报道的病例以及文献复习，所有均存在明确 ICA 缺失/慢性 ICA 闭塞的现象，

在临床症状上除锥体束征以外，锥体外系症状以及皮层功能损害非常突出，影像学也提示相应供血脑区的萎缩，代谢减少以及血流减少，均支持血管发病机制。例 10 死后脑组织病理也提示脑血管病的改变。2016 年 Abe[18]等人也通过 PET 和 SPECT 研究进一步证实，CBS 患者糖代谢和脑血流减少的分布模式不对称，往往临床症状较重一侧的对侧额顶叶皮质和皮质下结构（如尾状核和壳核）受影响更大。因此，结合本例患者先天性左侧 ICA 缺失，渐进性加重的皮层功能（认知功能，失用）和皮层下功能（皮质感觉障碍、肌张力障碍）障碍，10 年病程中仍局限于右侧肢体，异己肢体现象，常规帕金森药物治疗无效，慢性血管机制介导的 CBS 不能排除，这需要更长时间的随访观察。

综上所述，先天性 ICA 缺失是一种罕见的脑血管发育异常疾病，可通过常规头颈 CTA 或 MRA 筛查确诊。需注意识别它的各种神经系统症状，如 Horner 综合征、搏动性耳鸣、TIA 等。但如果同时出现锥体外系症状、认知障碍和不对称脑萎缩证据，需考虑血管机制相关的 CBS 可能。

参考文献

[1] Afifi AK, Godersky JC, Menezes A, et al. Cerebral hemiatrophy, hypoplasia of internal carotid artery, and intracranial aneurysm. A rare association occurring in an infant[J]. Arch Neurol. 1987;44(2):232-235.DOI: 10.1001/archneur.1987.00520140090024

[2] Zhang P, Wang Z, Yu FX, et al. The clinical presentation and collateral pathway development of congenital absence of the internal carotid artery[J]. J Vasc Surg. 2018;68(4):1054-1061. DOI:10.1016/j.jvs.2018.01.043

[3] Al-Khafaji AO, Al-Sharshahi ZF, Lee RP, et al. Unilateral absence of the internal carotid artery associated with anterior communicating artery aneurysms: Systematic review and a proposed management algorithm[J]. Surg Neurol Int. 2020;11:221. Published 2020 Aug 1. DOI:10.25259/SNI_238_2020

[4] 刘军. 中国帕金森病的诊断标准(2016 版)[J]. 中华神经科杂志,2016,49(04):268-271.

[5] Nicolosi A, Klinger D, Bandyk D, et al. External carotid endarterectomy in the treatment of symptomatic patients with internal carotid artery occlusion[J]. Ann Vasc Surg. 1988;2(4):336-339. DOI:10.1016/S0890-5096(06)60811-X

[6] Kim YD, Kim JS, Lee ES, et al. Progressive "vascular" corticobasal syndrome due to bilateral ischemic hemispheric lesions[J]. Intern Med. 2009;48(18):1699-1702. DOI:10.2169/internalmedicine.48.2415

[7] Engelen M, Westhoff D, de Gans J, et al. A 64-year old man presenting with carotid artery occlusion and corticobasal syndrome: a case report[J]. J Med Case

Rep. 2011;5:357. Published 2011 Aug 9. DOI:10.1186/1752-1947-5-357

[8] Miyaji Y, Koyama K, Kurokawa T, et al. Vascular corticobasal syndrome caused by unilateral internal carotid artery occlusion[J]. J Stroke Cerebrovasc Dis. 2013;22(7):1193-1195. DOI:10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2012.07.005

[9] Marques A, Bourgois N, Vidal T, et al. Subacute corticobasal syndrome following internal carotid endarterectomy[J]. Rev Neurol (Paris). 2018;174(3):157-161. DOI:10.1016/j.neurol.2017.06.017

[10] Vitt JR, Hamedani AG, Horn S, et al. Acquired Hemicerebral Atrophy Secondary to Chronic Internal Carotid Steno-Occlusive Disease: A Case Series[J]. Neurohospitalist. 2020;10(1):38-42. DOI:10.1177/1941874419859762

[11] Koga S, Roemer SF, Kasanuki K, et al. Cerebrovascular pathology presenting as corticobasal syndrome: An autopsy case series of "vascular CBS"[J]. Parkinsonism Relat Disord. 2019;68:79-84. DOI:10.1016/j.parkreldis.2019.09.001

[12] Lie TA. Congenital anomalies of the carotid arteries[M]. Amsterdam: Excerpta Medica; 1968. p. 35-51.

[13] Chen J, Raden M, Lin C. Congenital absence of the internal carotid artery with intercavernous anastomosis[J]. Radiol Case Rep. 2019;14(8):1021-1026. Published 2019 Jun 10. DOI:10.1016/j.radcr.2019.05.030

[14] Guerreiro C, Bas İio G, Sequeira P. Congenital Absence of the Internal Carotid Artery With Intercavernous Anastomosis[J]. World Neurosurg. 2020;143:68-69. DOI:10.1016/j.wneu.2020.07.129

[15] Vizcarra JA, Lang AE, Sethi KD, et al. Vascular Parkinsonism: deconstructing a syndrome[J]. Mov Disord. 2015;30(7):886-894. DOI:10.1002/mds.26263

[16] Abe Y, Kimura N, Goto M, et al. Brain Perfusion in Corticobasal Syndrome with Progressive Aphasia[J]. Dement Geriatr Cogn Dis Extra. 2016;6(1):133-141. Published 2016 Apr 15. DOI:10.1159/000443329

[17] Dunalska A, Pikul J, Schok K, et al. The Significance of Vascular Pathogenesis in the Examination of Corticobasal Syndrome[J]. Front Aging Neurosci. 2021;13:668614. Published 2021 May 4. DOI:10.3389/fnagi.2021.668614

[18] Ali F, Josephs KA. Corticobasal degeneration: key emerging issues[J]. J Neurol. 2018;265(2):439-445. DOI:10.1007/s00415-017-8644-3

图 1

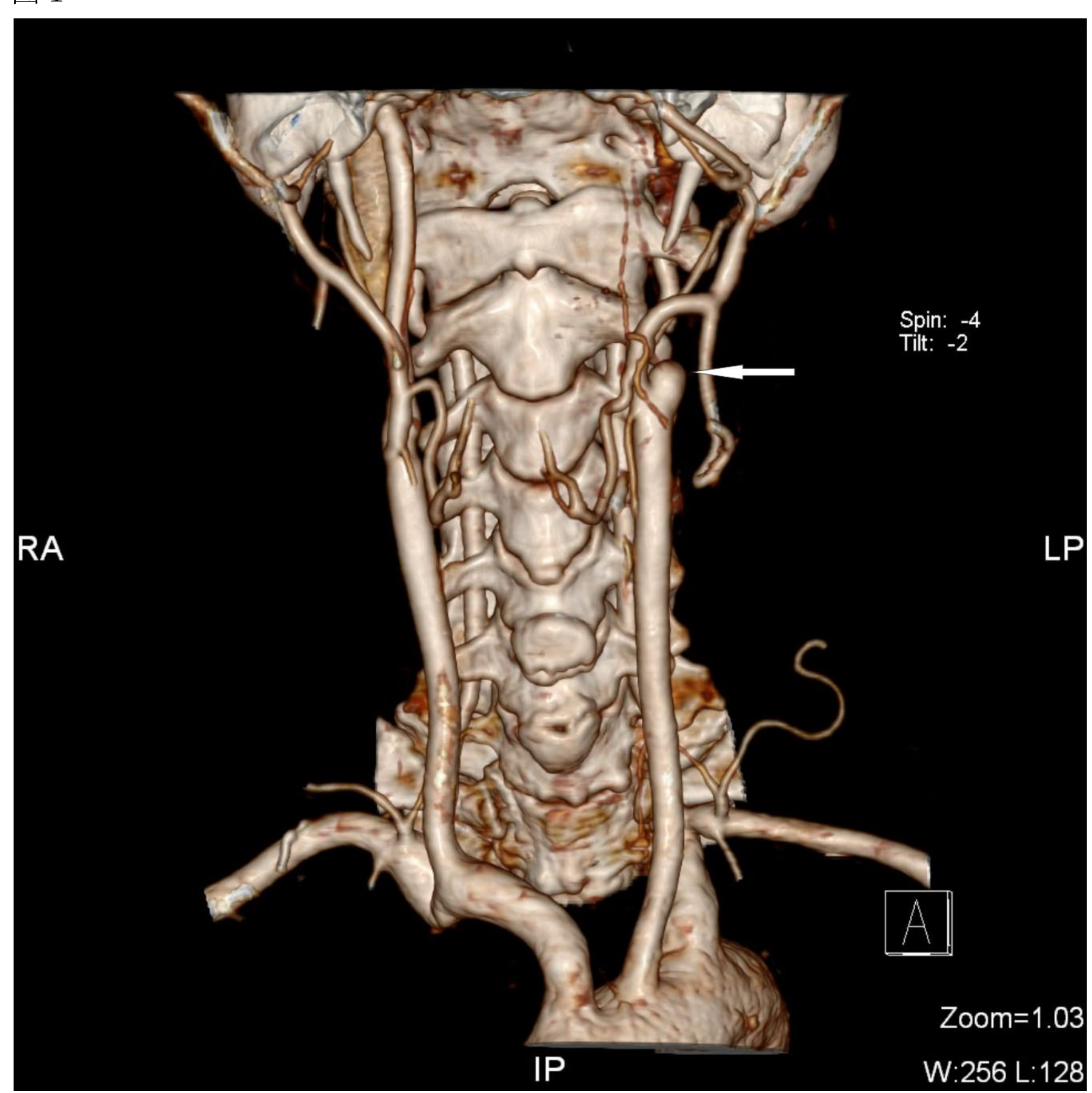


图 2

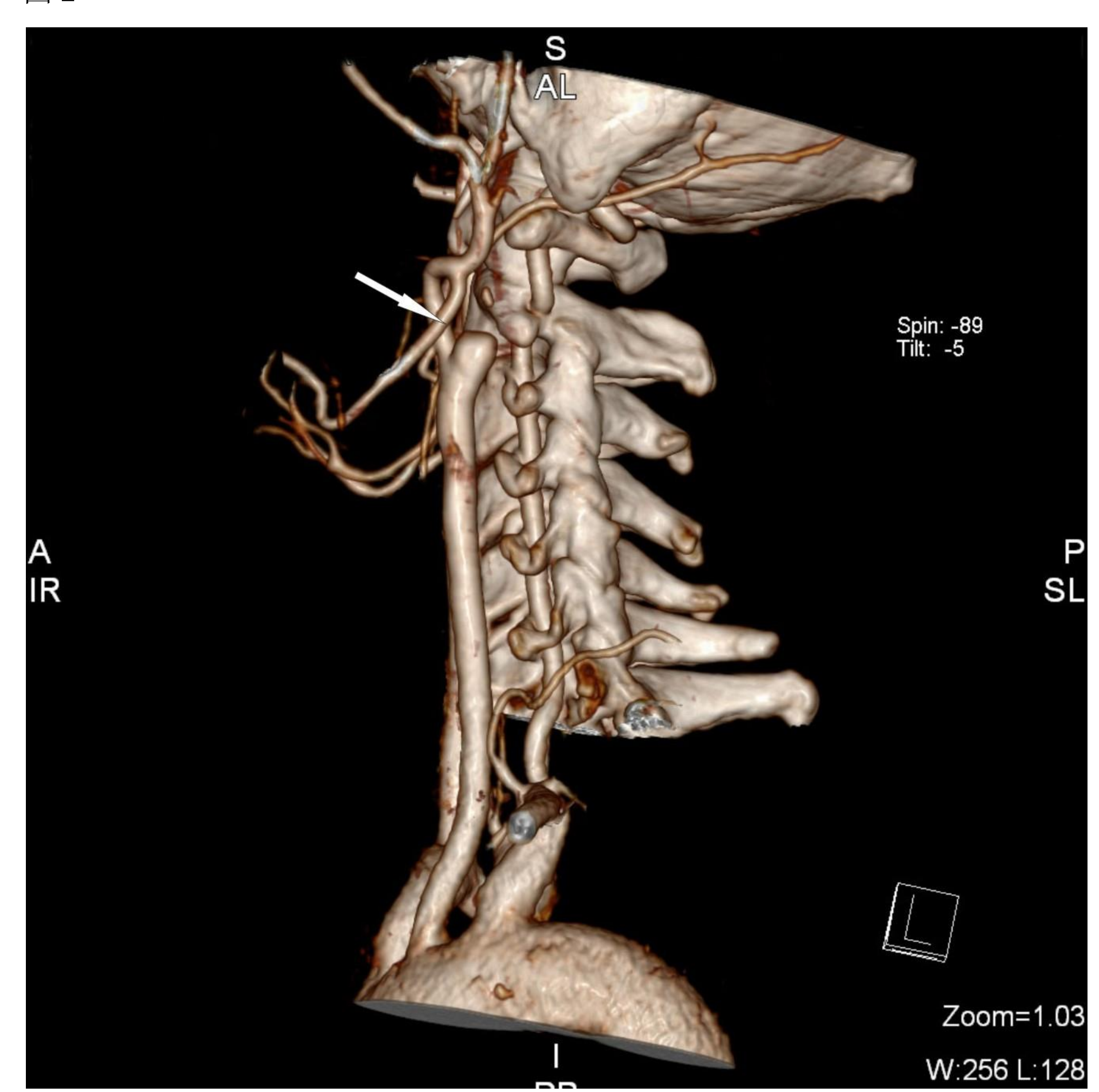


图 3

